

Síndrome de Kartagener. A propósito de un caso

PRESENTACIÓN DE CASO

Kartagener Syndrome. A case report.

Lizmaureen Portell Betancourt¹  , Rodolfo Antonio Cruz Rodríguez¹ , Sandys Mederos Sust² 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos, Cuba.

²Hospital General Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima", Cienfuegos, Cuba.

 Autor para la correspondencia: lportell@nauta.cu

 **Citar como:** Portell Betancourt L, Cruz Rodríguez RA, Mederos Sust S. Síndrome de Kartagener. A propósito de un caso. Inmedsur [Internet]. 2020 [citado: fecha de acceso]; 3(2): 58-63. Disponible en: <http://www.inmedsur.cfg.sld.cu/index.php/inmedsur/article/view/81>

RESUMEN

El síndrome de Kartagener es una enfermedad genética rara caracterizada por la tríada clínica de bronquiectasia, sinusitis crónica y situs inversus total, de difícil diagnóstico y tratamiento inespecífico. El presente trabajo tuvo como objetivo describir un caso de síndrome de Kartagener. Se presenta el caso de una paciente de 67 años que acudió con disnea en reposo, mareos y náuseas, sudoraciones, decaimiento y un cuadro sincopal que motivaron su ingreso. Fue evaluada según sus manifestaciones clínicas y mediante el empleo de exámenes complementarios, lo que permitió el diagnóstico de un síndrome de Kartagener. La paciente fue dada de alta médica con seguimiento por su área de salud.

Palabras clave: síndrome de Kartagener; bronquiectasia; sinusitis; situs inversus total

ABSTRACT

Kartagener syndrome is a rare genetic disease characterized by the clinical triad of bronchiectasis, chronic sinusitis and total situs inversus, difficult to diagnose and nonspecific treatment. This study aimed to describe a case of Kartagener syndrome. We present the case of a 67-year-old patient who came with dyspnea at rest, dizziness and nausea, sweating, decay and a syncopal condition that motivated her admission. It was evaluated according to its clinical manifestations and through the use of complementary examinations, which allowed the diagnosis of a Kartagener syndrome. The patient was discharged from the hospital with follow-up for her health area.

Key words: Kartagener Syndrome; bronchiectasis; sinusitis; situs inversus

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener es considerado una entidad nosológica rara que se caracteriza por el rasgo de ser una enfermedad crónica y progresiva, con significativa repercusión para la salud, cuya expresión puede desarrollarse después del nacimiento o en el transcurso de la vida.¹

Es una enfermedad genética poco frecuente, definida por la tríada clínica característica de situs inversus total, sinusitis crónicas y bronquiectasias. Fue descrito por primera vez por el neumólogo Manes Kartagener en 1933. Los pacientes con esta enfermedad se incluyen entre los afectados por otro síndrome más amplio denominado discinesia ciliar primaria (DCP). Esta se hereda con patrón autosómico recesivo y conlleva una alteración de la función y estructura del flagelo, que afecta a todos los epitelios ciliosos del organismo.²

La incidencia del síndrome de Kartagener es de 1/4000 a 1/40 000 nacidos vivos, aunque se considera la verdadera incidencia sea 1/10 000. Ha sido reportada en todos los países de orbe. En Europa se reporta variabilidad diagnóstica, sin embargo, en distintas latitudes de América existen limitaciones sanitarias en los necesarios estudios complementarios, lo cual repercute en la posibilidad de arribar al diagnóstico de certeza. Puede afectar por igual a ambos sexos y se describen altos índices en ciertos grupos étnicos.³

El desarrollo de infecciones de la vía aérea superior e inferior tras el nacimiento, junto con situs inversus y una historia familiar, pueden sugerir síndrome de Kartagener; el diagnóstico definitivo depende del análisis ultraestructural de los cilios o pruebas de genética molecular. No hay un test patrón para el diagnóstico de DCP. La microscopía electrónica ha sido una prueba tradicional para el diagnóstico, pero que no es útil en los pacientes con ultraestructura normal (15-20%). Actualmente, no se han descubierto todas las mutaciones de genes causantes de la enfermedad. Los análisis de inmunofluorescencia son muy específicos para DCP, pero su sensibilidad es limitada. La medición del patrón de batido ciliar (PBC) y su frecuencia (FBC) se ha recomendado como test diagnóstico de primera línea.⁴

La incidencia y prevalencia del síndrome de Kartagener a nivel global, nacional, así como en la provincia y municipio de Cienfuegos es extraordinariamente baja, además no

existe disponibilidad de una prueba estándar de oro para el diagnóstico de nuevos casos con esta dolencia. Todo lo anterior motivó la realización del presente trabajo, cuyo objetivo es describir un caso de síndrome de Kartagener.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente TLM de 67 años de edad, blanca, femenina, de procedencia urbana (Buena Vista, Cienfuegos) con antecedentes patológicos personales de situs inverso, colesistitis aguda hace aproximadamente 15 años para la cual tuvo tratamiento quirúrgico (colecistectomía), diabetes mellitus tipo II desde hace 10 años la cual es controlada con la dieta, hipertensión arterial desde hace aproximadamente 4 años para lo cual lleva tratamiento regular con enalapril (media tableta diaria) e hidroclorotiazida (una tableta diaria), y exfumadora desde hace más o menos 10 años. Acudió presentar desde hacía aproximadamente 3 meses un cuadro de disnea en reposo que siempre se asociaba con mareos y náuseas, sudoraciones y decaimiento, el cual se fue haciendo más frecuente; el día anterior había presentado un cuadro de pérdida del conocimiento que duró pocos segundos. En el momento del examen físico se constataron cifras bajas de tensión arterial de 70/40 mmHg. Por todo esto se decidió su ingreso para estudio y tratamiento.

Durante la estancia de la paciente en el Hospital General Universitario "Dr. Gustavo Aledereguía Lima" de Cienfuegos, se le indicaron una serie de exámenes complementarios de laboratorio en los cuales se constató:

Hemograma:

- hemoglobina: 138 g/L
- hematocrito: 42%
- eritrosedimentación: 10mm/h
- leucograma: $5.6 \times 10^9/L$
 - segmentados: 55%
 - eosinófilos: 3%
 - linfocitos: 42%
- conteo absoluto de eosinófilos: $0.13 \times 10^9/L$

Hemoquímica:

- glicemia: 5.23 mmol/L
- creatinina: 80 $\mu\text{mol/L}$

- urato: 310 μ mol/L
- colesterol: 3.44 mmol/L
- triglicéridos: 1.05 mmol/L
- proteínas totales: 68g/L
- albúmina: 40g/L
- globulina: 28 g/L
- transaminasa glutámico pirúvico (TGP): 21 U/L
- transaminasa glutámico oxalacético (TGO): 16 U/L
- fosfatasa alcalina: 163 g/L
- lactato deshidrogenasa (LDH): 482 U/L

La paciente no presentaba alteraciones perceptibles en los exámenes complementarios de laboratorio y a pesar de sus trastornos metabólicos, se encontraba controlada por su tratamiento.

Además, se le realizaron exámenes radiológicos en los que figuran rayos X de senos perinasales, en el cual se observó un velamiento de ambos senos maxilares y frontales correspondientes con sinusitis frontal y maxilar; y un rayos x de tórax (Ver Imagen 1) en el que se observó una dextrocardia y no se apreciaron signos bronquiectásicos para lo cual se sugirió la realización de una Tomografía Axial Computarizada (TAC).



Imagen 1: Rayos X de tórax, vista posteroanterior. Se observa dextrocardia, con ausencia de signos radiológicos de bronquiectasia. **Fuente:** Historia clínica de la paciente.

Otros de los exámenes imagenológicos realizados fueron ultrasonidos abdominal y de tiroides; en el primero se visualizó el bazo a la derecha de tamaño normal y textura homogénea, riñones normales, con buen parénquima, hígado a la izquierda de tamaño normal y de textura homogénea, ausencia quirúrgica de vesícula, páncreas normal, no adenopatías. En el ultrasonido de tiroides se apreció: glándula de tamaño normal con imagen quística en el lado derecho de 5 mm con calcificación puntiforme, resto del ecopatrón homogéneo, carótidas simétricas y permeables con una luz de 7.7 mm. Por último se le realizó una TAC simple de tórax y abdomen (Ver Imágenes 2 y 3) utilizando un slice de 10mm de espesor, desde los vértices pulmonares hasta las bases, en tomógrafo Helicoidal SHIMADZU, donde se comprobó la presencia de situs inverso total, se observaron pequeñas imágenes redondeadas en relación con bronquiectasia en ambas bases pulmonares a predominio de la izquierda, por lo tanto se concluyó la presencia de un cuadro sugestivo de síndrome de Kartagener, acompañado de una insuficiencia carotídea responsable de los eventos sincopales que motivaron el ingreso de la paciente.

Una vez realizado el diagnóstico de estas entidades se le indicó tratamiento médico con pentoxifilina una tableta (400 mg) al día y ácido acetilsalicílico una tableta (125 mg) y antibióticoterapia con ciprofloxacino (400 mg endovenoso cada 12 horas). Tras una semana de tratamiento y dada la mejoría de la sintomatología de la paciente, se decidió su alta médica y seguimiento en la Atención Primaria de Salud.

DISCUSIÓN DEL CASO

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Kartagener varían en función de la edad. En el período neonatal, más del 75 % de los casos presenta dificultad respiratoria con necesidad de oxígeno sin causa aparente, lo cual no fue el caso de la paciente. En la infancia, es frecuente la tos crónica productiva, otitis medias, rinorrea y obstrucción bronquial recurrente tratados erróneamente como asma, pero con mala respuesta al tratamiento, que no guardan relación con el caso de la paciente a esas edades; mientras que, en los adolescentes y en los adultos, son más frecuentes las bronquiectasias, sinusitis y cefalea, los cuales, excepto la cefalea se presentaron en la paciente.^{5,6,7}

Según Roca⁸ y Harrison⁹, en el síndrome de Kartagener,

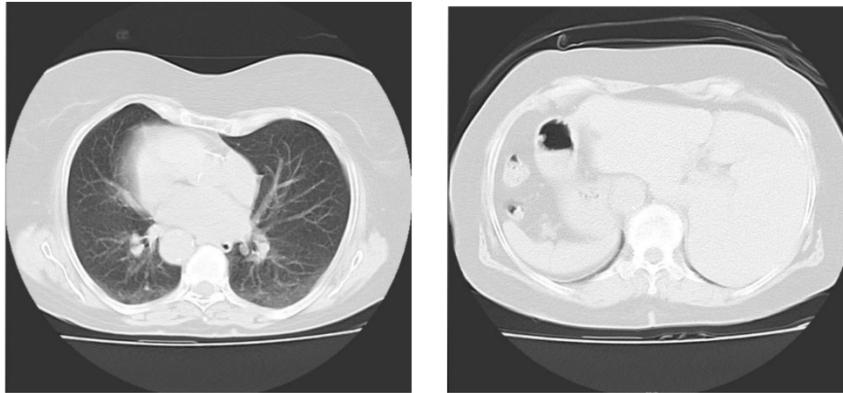


Imagen 2 y 3: Tomografía Axial Computarizada (TAC) de tórax y abdomen de la paciente. Se aprecia bronquiectasia en las bases pulmonares a predominio de la izquierda y situs inversus total (obsérvese el corazón localizado a la derecha y el hígado a la izquierda). *Fuente:* Historia clínica de la paciente.

que se transmite con carácter autosómico recesivo, además de la bronquiectasia por inmovilidad ciliar, los enfermos presentan sinusitis y situs inversus, los cuales están presentes en la paciente. Se preconiza que la motilidad ciliar es necesaria para una adecuada rotación de las vísceras durante la embriogénesis.

La clínica heterogénea e inespecífica favorece su diagnóstico tardío. Pérez M² hace referencia a una encuesta internacional en la que el 35 % de los pacientes habían acudido a su médico más de 40 veces antes de ser remitidos para su diagnóstico. La paciente acudió al hospital por sintomatología referente a la insuficiencia carotídea y el diagnóstico de síndrome de Kartagener fue en gran medida por los hallazgos radiológicos. El diagnóstico precoz podría disminuir los gastos de tratamiento, tal como se ha demostrado que ocurre en otras afecciones como la fibrosis quística.¹⁰

En la actualidad, no existe una única prueba estándar de oro para el diagnóstico definitivo de la enfermedad. Clásicamente, el diagnóstico se ha basado en la presencia de clínica sugestiva y demostración objetiva de las alteraciones estructurales del cilio con microscopía electrónica o disfunción ciliar mediante la evaluación de la frecuencia y el patrón de batido ciliar con video de alta resolución. Los inconvenientes son que solo se realizan en centros especializados y son muy costosos. Otras pruebas diagnósticas son la inmunofluorescencia y la medición del óxido nítrico nasal.^{11,12}

En Cuba, y específicamente en el Hospital General Universitario "Dr. Gustavo Aledereguía Lima" de Cienfuegos, los

métodos más útiles para su diagnóstico son los estudios imagenológicos, entre los cuales en la paciente se realizaron radiografías de tórax y senos perinasales, así como ultrasonidos abdominal y de tiroides, y TAC donde se comprobó la existencia de sinusitis frontal y maxilar, situs inversus total y bronquiectasia que permitieron corroborar el diagnóstico.

El manejo terapéutico actual no es específico; se basa en evidencias extrapoladas de la fibrosis quística, ya que en su evolución, comparten la clínica de bronquiectasias y sinusopatía crónica. Los pilares del tratamiento son técnicas de aclaramiento mucociliar, fisioterapia respiratoria, ejercicio físico, prevención de infecciones con pautas de vacunación específicas, eliminación de exposición a desencadenantes inflamatorios e inhalaciones nebulizadas para diluir las secreciones, además del tratamiento específico de las complicaciones.^{3,6}

Cumpliendo el tratamiento y con un seguimiento estrecho, el pronóstico es generalmente favorable, y llega incluso a tener una esperanza de vida normal. Pero para ello, es fundamental un diagnóstico y tratamiento precoces, ya que su retraso se ha asociado a mayor número de sobreinfecciones y peor calidad de vida a largo plazo. En el futuro, el mejor conocimiento genético y fenotípico podría conducir a la creación de nuevas estrategias terapéuticas específicas.^{14,15,5}

CONCLUSIONES

El síndrome de Kartagener constituye una enfermedad

rara y de difícil diagnóstico debido a la heterogeneidad de su cuadro clínico y la aparición tardía de sus manifestaciones, así como la no disponibilidad de un único examen complementario de elección. Por todo lo anterior resulta indispensable resaltar la importancia de utilizar correctamente el método clínico para la detección precoz de este tipo de enfermedades y de este modo lograr disminuir la aparición de complicaciones y favorecer una mejor calidad de vida a estos pacientes.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Los autores contribuyeron en igual medida a la redacción, revisión y aprobación del artículo y su versión final.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para realizar la presente presentación de caso.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González Sendra F, Sánchez García-Altare M, Parra Gordo M, Lagana C, Luchsinger Heitmann J, Largo Flores P. Síndrome de Kartagener. Medicina general y familiar. [Internet]. 2015 (citado 2020 Mar 23); 4(4): 136-139. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-general-familia-edicion-digital--231-articulo-sindrome-kartagener-S1889543315000389>
2. Pérez M, Fariñas M, Chacón R, Navas A et al. Síndrome de Kartagener: diagnóstico neonatal. A propósito de un caso. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2019 (citado 2020 Mar 23); 117(3): e292-e296. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n3a27.pdf>
3. Moya E, Medina R, García J. Coledocolitiasis en paciente con Síndrome de Kartagener. RAPD Online [Internet]. 2018 (citado 2020 Mar 23); 41(3): 162-163. Disponible en: <https://www.sapd.es/revista/2018/41/3/11/pdf>
4. Vikas M, Ashok S. Situs inversus total: asociación de síndrome de Kartagener con bronquiolitis difusa y azoospermia. Archivos de Bronconeumología [Internet] 2018. (citado 2020 Mar 23); 48(5): 179-182. Disponible en: [ciacion-sindrome-articulo-S0300289611003322](https://www.archbronconeumol.org/es-situs-inversus-total-aso-

</div>
<div data-bbox=)

5. Eliasson R, Mossberg B, Cammer P, Afzelius BA. The inmóvil cilia syndrome. A congenital ciliary abnormality as an etiologic factor in chronic airway infections and male fertility. N Engl J Med [Internet]. 1977 (cited 2020 Mar 25); 297: 1-6. Available from: https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJM197707072970101?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed
6. Martínez Albadalejo M, Pignatelli Albarraçín F, Orts Arqueros J, de la Torre Álvaro J, Berlinches Alcín P. Discinesia ciliar primaria, a propósito de un caso atípico. Med Clin (Madrid) [Internet]. 2002 (citado 2020 Mar 25); 19 (9): 26-28. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992002000900006
7. Tadesse A, Alemu H, Silamsaw M, Gebrewold Y. Kartagener's syndrome: a case report. J Med Case Rep [Internet]. 2018 (cited 2020 Mar 25); 12:5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5761107>
8. Roca R. et al. Temas de Medicina Interna. T I. 4ª Ed. Editorial Ciencias Médicas: La Habana, 2008.
9. Harrison T. et al. Principios de Medicina Interna. 19ª Ed. Vol II. Industria Editorial Mexicana: Santa Fé, 2016.
10. Fernández S, Roblejo H, Balbuena H. Síndrome de kartagener: bases genéticas y hallazgos clínicos. Reporte de un caso. Revista Habanera de Ciencias Médicas [Internet]. 2011 (citado 2020 Mar 25) 10(1):37-44. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rhcm/v10n1/rhcm07111.pdf>
11. Milena Muñoz A, Nieves Gómez JA, Martínez Hueras C. Síndrome de Kartagener, importancia de detectar la tríada diagnóstica característica. Revista Española de Patología Torácica [Internet]. 2018 (citado 2020 Mar 25); 30(3): 200-202. Disponible en: <https://www.rev-esp-patol-torac.com/files/publicaciones/Pendientes-publicar/sindrome-kartagener.pdf>
12. Gutiérrez Zúñiga D, Solarte-Bothe D, Celis Preciado CA. Síndrome de Kartagener: reporte de un caso y revisión de la literatura. Univ Med [Internet]. 2017 (citado 2020 Mar 25); 58(1): 1-9. Disponible en: [https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UMED/58-1%20\(2017-1\)/231053598010/](https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UMED/58-1%20(2017-1)/231053598010/)

13. Montaner A, Armengot M. Discinesia ciliar primaria. *An Pediatr Contin.* [Internet]. 2013 (citado 2020 Mar 26); 11(1): 38-45. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-discinesia-ciliar-primaria-S1696281813701161>

14. Goutaki M, Maurer E, Halbeisen FS, Amirav I, et al. The international primary ciliary dyskinesia cohort (iPCD Cohort): methods and first results. *Eur Respir J.* [Internet] 2017 (cited 2020 Mar 26); 49(1):1601181. Available from: <https://erj.ersjournals.com/content/49/1/1601181>

15. Penín M, López A, Albi S, Alonso E, Gimeno A. Actualización en discinesia ciliar primaria: manejo actual y perspectivas de futuro. *Rev Patol Respir.* [Internet] 2018 (citado 2020 Mar 26); 21(1): 17-24. Disponible en: https://www.revistadepatologiaspiratoria.org/descargas/pr_21-1_17-24.pdf

Recibido: 8 de mayo de 2020

Aceptado: 24 de mayo de 2020

Publicado: 1 de agosto de 2020



Este artículo de la **Revista Inmedsur** está bajo una licencia Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Esta licencia permite el uso, distribución y reproducción del artículo en cualquier medio, siempre y cuando se otorgue el crédito correspondiente al autor del artículo y al medio en que se publica, en este caso la **Revista Inmedsur**.